

Nüüdisaegne ülevaade meditsiinigeneetikast

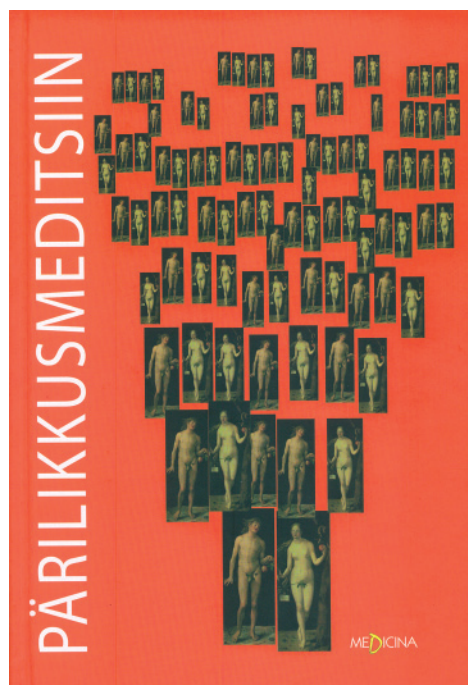
Katrin Õunap – TÜ lastekliinik, TÜ Kliinikumi geneetikakeskus

PÄRILIKKUSMEDITSIIIN. Toimetajad Pertti Aula, Helena Kääriäinen, Aarno Palotie. Tõlkinud Helle Lippmaa ja Laine Trapido. Tallinn, Medicina, 2010, 368 lk.

Tegemist on esimese eestikeelse pärilikkusmeditsiini käsitleva õpperaamatuga, mis on tõlgitud soome keelest. Raamatu on tervikuna toimetanud Soome juhtivad meditsiinigeneetikud Pertti Aula, Helena Kääriäinen ja Aarno Palotie, kuid samas on oluliselt laiem selle kaasautorite ring, kuhu kuulub ühtekokku üle 20 põhjanaabrite tuntud kliinilise ja meditsiinigeneetiku ning teadlase. Raamatu tõlke Eestipoolseks eritoimetajaks on Tartu Ülikooli inimese bioloogia ja geneetika professor Aavo-Valdur Mikelsaar.

Raamat koosneb kolmest osast. Esimeses osas on käsitletud baastadmisi alates inimese genoomi üleschitusest, geenide regulatsiooni mehhanismidest, geenides esinevatest mutatsioonidest kuni geneetiliste haiguste põhjuste mõistmiseni. See osa raamatust on kõige teoreetilisem ja kliinilises meditsiinis töötav inimene võib tihti küsida, milleks seda on üldse vaja lugeda. Samas saab just sellest osast näiteks vastused sellele, mis on *missense* või neutraalne mutatsioon või mis on polümorfism. Seesuguseid teadmisi võib aga vaja minna oma patsientide geeniuringute vastuste lugemisel ja tõlgendamisel.

Teises osas on käsitletud n-ö kliinilise geneetika klassikat, milleks on monogeensed haigused ja nende erinevad pärandumisviisid, kromosoomihaigused, kaasasündinud väärarengud, hulgitegurilised haigused, vähkkasvajate geneetika, paljunemishäired ja farmakogeneetika. Seda osa lugedes saab infot kõigi nende meditsiinigeneetika osade kohta, mis on praegu ka Eesti meditsiinisüsteemi geneetilise teenistuse osana olemas. Siin käsitletud teemad kuuluvad ka tänapäeval arstiteaduse õppekavade klassikalise meditsiinigeneetika programmi. Erilisemat tähelepanu pälvib seejuures 15. peatükk, kus on



käsitletud spetsiifilisemalt Soomes esinevaid pärilikke haigusi, mille levik Eestis ja teistes Euroopa riikides on oluliselt teistsugune. Selle peatükiga peaksid tutvuma eelkõige Soome päritolu või Soome tööle minevad arstid.

Raamatu kolmandas osas on käsitletud meditsiinigeneetika igapäevatöö vahendeid ja meetodeid. Minu käest on sageli küsitud, mida te ikka seal geneetiku vastuvõtul teete. Sellest osast saabki suurepärase vastuse sellele küsimusele. Siin on detailselt kirjeldatud, kuidas toimub harva esinevate arenguhäirete diagnostika, mis sageli meenutab Sherlock Holmes'i stiilis uurija tööd. Vaja on selleks aga teha ka laboratoorseid uuringuid, mille olemuse ja tüüpide kohta saab samuti siit peatükist vastuse. Ka on peensusteni lahti seletatud pärilikusnõustamine, lootediagnostika ja geneetiline sõelumine kui populatsiooni uurimismeetod. Üldiselt on levinud teadmine, et pärilikud haigused ei ole ravitavad. Sellest lähtuvalt väärib lugemist 22. peatükk, kus on kirjutatud pärilike haiguste ravi tulevikusuundadest, geeniteraapiast. Samas peatükis on käsitletud ka üle 55 päriliku ainevahetushaiguse ravi seniseid võimalusi, milleks on siis kas dieetravi, ensüümaktiivsuse muutmine, asendusravi, kofaktoriasendus- või ensüümasendusravi. Selles peatükis loetletud ravimitest ja raviviisi-

dest on Eestis kasutusel paraku vähem kui 10. Seega on siit raamatust õppida, kuhu meil oleks tarvis areneda pärilike haiguste ravis. Lõpetuseks on puudutatud ka meditsiinigeneetikast lähtuvaid eetikaküsimusi, mis tulenevad geneetilistest uuringutest ja sellega seotud valikutest ühiskonnas.

Kokkuvõtteks võib öelda, et raamat on suurepäraseks õppevahendiks arstiteaduskonna üliõpilastele. Raamatu lõpus on õppimiseks ka eraldi peatükk raamatus sisalduvat materjali käsitlevate küsimuste ja vastustega. Au ja kiitus tõlkijate tööle, sest tõlge eesti keelde on väga hea. Äramärkimist vajab ka erialaterminite kvaliteetne tõlge, mis peaks oluliselt parandama keelekasutust geneetika viljelemisel eesti keeles. Terminite jaoks on raamatu lõpus ka eraldi sõnastik, kust saab kergesti vaadata mingi konkreetse termini tähendust või kasutust. Samuti soovitan väga seda raamatut lugeda oma eakaaslastest kolleegidel, kes on lõpetanud ülikooli nõukogude ajal, kui meditsiinigeneetika õpetamine oli arstiteaduskonnas väga minimaalne. Sellest käsiraamatust on võimalik saada kergesti lihtsaid vastuseid meditsiinigeneetika küsimustele, mis tekivad jooksva töö käigus. Nii kasutan ma isegi oma igapäevatöös näiteks perearsti käsiraamatut, sisehaiguse raamatut või teisi kirjastuses Medicina välja antud erialaraamatuid.